



# Vivir con Epidermólisis Bullosa

Análisis biopsicosocial

La Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA es una organización sin ánimo de lucro, fundada en el año 1993 por una familia que tuvo un hijo con la enfermedad y está formada por personas con la enfermedad, familiares, profesionales sociosanitarios y colaboradores. Está declarada de Utilidad Pública por el Ministerio del Interior desde el año 2006. La misión principal es ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas con EB y la de sus familiares. Apoyamos a las familias ofreciéndoles la información y el soporte necesario a nivel individual y familiar.

[www.pieldemariposa.es](http://www.pieldemariposa.es)

     @pieldemariposa

  
**debra**  
Piel de Mariposa

# Qué es la Epidermólisis Bullosa (EB)

La Epidermólisis bullosa o ampollosa (**EB** o **EA**) es un término que denomina a un grupo de **enfermedades poco frecuentes, de origen genético y hereditario** (su prevalencia en la población es de 10 por cada 1.000.000 de habitantes). La Epidermólisis bullosa también se conoce comúnmente como **“Piel de Mariposa”**.

La EB está causada por la alteración de algunas proteínas de la piel, alterando la estructura y cohesión de la epidermis y/o dermis. En un lenguaje más coloquial, podríamos decir que “el pegamento que mantiene unidas las diferentes capas de la piel está ausente o alterado”.

La EB **no es contagiosa ni infecciosa**, ni entiendo de **etnias o sexo**. Es crónica y por el momento **incurable**.

Su rasgo característico es la **extrema fragilidad de la piel**, que conlleva la **formación de ampollas** a partir del más leve roce o incluso de forma espontánea. Se pueden formar ampollas tanto en la piel como en las mucosas (boca, faringe, esófago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados).

La EB se puede heredar de forma **autosómica dominante** o **autosómica recesiva**. Existe también la posibilidad de que la enfermedad aparezca por una **“mutación de novo”** (mutación que aparece por primera vez en una familia) en la persona afectada, aunque esta posibilidad es la menos frecuente.

Existen diferentes tipos de EB, desde tipos leves a otros más graves en los cuales, la enfermedad es degenerativa. La EB puede generar una gran discapacidad y durante toda la vida, la persona afectada necesitará ayuda y cuidados continuos, incluyendo curas cada día o cada dos días con material específico, ingresos hospitalarios, etc.



Ampollas en rodillas



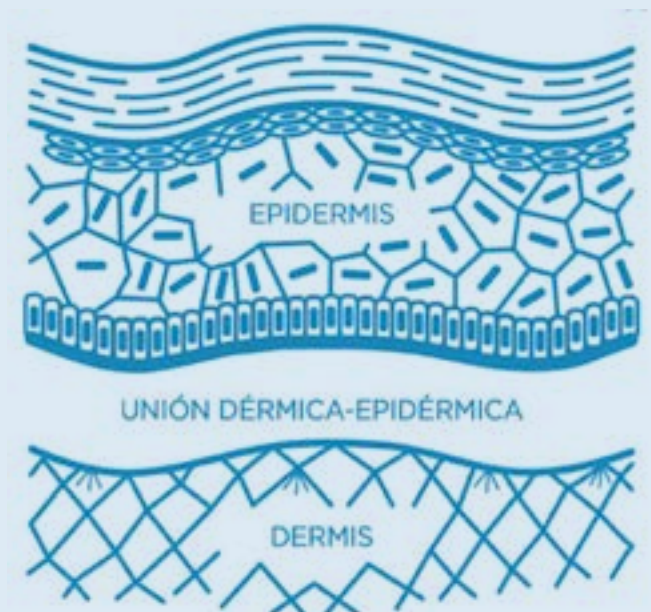
Ampollas en la boca

## Clasificación de la EB

Según el nivel donde se produzca la aparición de la ampolla, se distinguen cuatro tipos principales de Epidermólisis bullosa:

- **EB Simple** (EBS), la separación de la piel se produce en la epidermis, encima de la membrana basal. La alteración se encuentra, generalmente, en las **queratinas 5 y 14**, entre otras.
- **EB Juntural** (EBJ), la separación de la piel se produce a nivel de la membrana basal (zona de unión entre epidermis y dermis). La alteración se encuentra en la **laminina-332, colágeno XVII o integrina  $\alpha 6\beta 4$** , entre otras.
- **EB Distrófica** (EBD), la separación de la piel se produce en la dermis, a nivel de las fibrillas de anclaje, debajo de la membrana basal. La alteración se encuentra en el **colágeno VII**.
- **Síndrome de Kindler** (SK), la separación de la piel se puede producir en varias capas (la zona basal de la epidermis, en la lámina lúcida o en la zona situada por debajo de la lámina densa). La alteración se encuentra en la **kindlina-I**.

Estas cuatro formas pueden representarse con más de 30 fenotipos diferentes que se clasifican en relación a los hallazgos clínicos, hereditarios y moleculares.



Estructura y capas de la piel

# Complicaciones asociadas y equipo multidisciplinar

La mayoría de los tipos de EB exceden el ámbito dermatológico, sobre todo los tipos más severos, y con frecuencia presentan una gran variedad de manifestaciones sistémicas. Esto requiere del compromiso y coordinación de un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales de distintas áreas:

- **Dermatología:** Se encargará del abordaje general de la enfermedad, informando a las familias sobre las complicaciones específicas de cada tipo de EB. Coordinará la derivación a los demás especialistas, y para que las familias puedan adquirir el material de cura mensual necesario, elaborará un informe detallado y exhaustivo, describiendo el tratamiento pautado y especificando el tipo de producto (apósitos, cremas, material desechable, desinfectantes y posibles productos cosméticos, etc.) junto con la cantidad que se prevé consumir, teniendo en cuenta que la enfermedad cursa con brotes.
- **Genética e investigación:** Se encargarán de realizar el diagnóstico genético, seguido de una consulta de consejo genético, ambos fundamentales para hacer un abordaje correcto, así como para poder hacer una planificación familiar y participar en ensayos clínicos. Así como, seguir investigando sobre la cura de la enfermedad o terapias para paliar los síntomas.
- **Enfermería:** Asesorará, apoyará y acompañará a las familias en todo lo relativo al procedimiento de cura y los materiales específicos, así como en la adaptación de dicho material a las complicaciones que surjan y a la realidad social de la familia. Además, detectará posibles complicaciones y necesidades que comunicará al resto del equipo, junto con la enfermera gestora de casos o enfermera de continuidad de cuidados.
- **Enfermería gestora de casos / Enfermería de continuidad de cuidados:** asegurarán la continuidad de cuidados desde Atención Primaria (en el Centro de Salud) y Atención Especializada (en el Hospital).
- **Pediatría/Medicina de familia:** conocerá bien la EB y sus complicaciones para anticiparse a ellas y derivar al profesional necesario.
- **Nutrición/Digestivo/Endocrinología:** Se encargará de las complicaciones gastrointestinales como: desnutrición, disfagia, estenosis esofágica, anemia, osteoporosis, estreñimiento, atresia pilórica, etc.
- **Cirugía digestiva, plástica, general, anestesia y unidad del dolor:** Los tratamientos quirúrgicos más comunes en EB son las dilataciones esofágicas, inserción de botones gástricos realizando una gastrostomía, intervenciones de sindactilia, injertos de piel y extirpación de carcinomas. Requerirán de protocolos pre, intra y postoperatorios específicos para EB.
- **Fisioterapia y Rehabilitación:** Es fundamental comenzar con las sesiones desde la primera infancia para preservar la funcionalidad lo máximo posible y detectar y prevenir cuanto antes y en la medida de lo posible las complicaciones musculoesqueléticas.
- **Odontología:** La salud bucal es un tratamiento fundamental desde la infancia. Complicaciones de la EB como microstomía, anquilosis o defectos en el esmalte, pueden comprometer la salud general de la persona con EB. Desde odontología se tratarán además las manifestaciones frecuentes como las caries, el apiñamiento dental, periodontitis, etc.
- **Oftalmología:** Se encargan de las complicaciones oftalmológicas, las más comunes son: erosiones y ampollas en la conjuntiva, sequedad ocular, ectropión, simbléfaron, etc.
- **Psicología:** Facilitará el proceso de aceptación, aportando recursos y estrategias para el afrontamiento en las diferentes etapas de la vida, tanto de la persona con EB como de sus familiares y cuidadores.
- **Trabajo social:** Asesorará en temas de ayudas y prestaciones públicas y privadas, como la baja por maternidad, el certificado de discapacidad o ley de dependencia, entre otras.
- Otros: **Podología, Nefrología, Otorrinolaringología, Cardiología, cuidados paliativos, etc.**

# Recursos

## Diagnóstico genético.

El diagnóstico genético de la EB no modifica el curso de la enfermedad, sin embargo, resulta de suma importancia desde el punto de vista del pronóstico y de planificación familiar de la persona afectada y sus familiares, así como para efectos de investigación y participación en ensayos clínicos. El diagnóstico genético se obtiene a partir de la toma de muestras de biopsias de piel de la persona afectada, así como de una muestra de sangre de la persona afectada y otra de sus progenitores.

Para información sobre laboratorios de diagnóstico genético en España, o ante la sospecha de una EB, contactad con [info@debra.es](mailto:info@debra.es) o llamar al **9528 16434**

## CSUR: Centros, Servicios o Unidades de Referencia.

De momento no existe cura definitiva para ninguno de los tipos de EB. Sin embargo, una atención especializada y coordinada mejora el abordaje integral de la enfermedad. En la actualidad, existen dos Centros de Referencia en EB, donde existe un equipo multidisciplinar con amplia experiencia, que conoce las complicaciones asociadas a los distintos tipos de EB y los tratamientos sintomáticos y preventivos. Además, en estos centros se llevan a cabo ensayos clínicos y tratamientos novedosos para el manejo de la enfermedad y sus complicaciones. Estos centros son:

- **Hospital Universitario La Paz** (Madrid), Raúl de Lucas Laguna y Rocío Maseda Pedrero (dermatología).
- **Hospital Sant Joan de Dèu** (Barcelona), Asunción Vicente Villa para edad pediátrica (dermatología) y **Hospital Universitari Clinic** (Barcelona), Teresa Estrach Panella para edad adulta (dermatología).

Para acceder a un CSUR, un especialista deberá tramitar una derivación oficial a un profesional de referencia en EB de la misma especialidad. En una derivación oficial se deberá de reflejar tanto la especialidad a la que se deriva como el nombre del profesional de referencia.

Ya que desplazarse a un CSUR afecta significativamente en la economía y conciliación familiar; y además nos encontramos en muchas ocasiones con barreras administrativas para acceder a los Centros, será el equipo del centro sanitario local junto con el equipo de referencia quienes valoren las necesidades de desplazamiento para el seguimiento y la atención en la unidad de referencia. Siendo recomendable que al menos sean valorados, una vez al año, por un profesional de referencia.

Si por algún motivo, existiese la imposibilidad de acudir a un CSUR, aspiramos a que sea la información la que viaje. Para ello creemos que es importante crear equipos de atención sociosanitaria locales con experiencia en la enfermedad en continua coordinación y formación con los Centros de Referencia.



Más información:  
<https://www.pieldemariposa.es/csur/>



La infanta Elena junto a la presidenta de la Asociación, Nieves Montero, y profesionales del Hospital Universitario de la Paz en la presentación oficial de los Centros de Referencia

# Cuidados diarios

El cuidado de las ampollas y lesiones cutáneas es el tratamiento principal de la persona afectada y se basa fundamentalmente en: el cuidado y protección de la piel y las mucosas, hacer frente a los síntomas, y conseguir una integración de estos cuidados en las actividades de la vida diaria.

El proceso de cura debe ser muy **delicado y minucioso** debido a la fragilidad de la piel. Debemos revisar el cuerpo para detectar y puncionar las ampollas cuanto antes, evitando así su extensión y disminuyendo las molestias que producen. Recomendamos realizar **curas cada dos días**, haciéndolas coincidir con el baño. Este procedimiento tendrá una duración de unas dos o tres horas, dependiendo de la gravedad y de la extensión del cuerpo con heridas.

## Pasos del Procedimiento de Cura:

1. Preparación del entorno, ambiente (limpieza, temperatura, luz) y material específico.
2. Retirada de ropa, vendajes y apósitos.
3. Realización del baño para limpieza y desinfección de heridas. Secado del cuerpo de forma suave.
4. Revisión minuciosa del cuerpo. Detección, punción y drenaje de ampollas. \*No retirar nunca el techo de la ampolla, a menos que tenga contenido purulento o signos de infección.
5. Desbridamiento o retirada de restos orgánicos no viables ¡con mucha delicadeza!
6. Elección y aplicación de apósitos en función de las características de la herida (tamaño, localización, profundidad, cantidad de exudado, infección, etc.).
7. Hidratación de la piel sana y cuidado de las áreas de presión constante.
8. Realización de vendajes. Deben cumplir dos funciones fundamentales: sujetar los apósitos en su lugar y proteger la piel de posibles traumatismos, fricciones o movimientos involuntarios.
9. Notas y registros. Anotamos una descripción de las heridas que nos preocupan (heridas infectadas, dolorosas o crónicas), con el fin de comunicar nuestras dudas en la próxima visita médica.

Cura en EB



# Material de cura

**Analgésicos orales (bajo prescripción médica):** A veces, para el dolor, es necesario administrar algo media hora antes de la cura. También ayuda mucho, sobre todo para niños/as pequeños/as, la distracción con música, juguetes, televisión, etc.

**Productos de limpieza y desinfección:** Estos productos son necesarios para la desinfección y descontaminación del material no fungible (tijera, pinzas y superficies que entren en contacto con la piel, como una camilla o una bañera).

**Material fungible:** Aguja hipodérmica, guantes desechables, gasas de diferentes tamaños, apósitos especiales, vendas y mallas tubulares, para fijar más fácilmente los vendajes y que no se muevan los apósitos, etc.

**Productos tópicos:** Como antisépticos, descontaminante y desinfectantes para utilizar en heridas. Pomadas antibióticas (exclusivamente para la utilización puntual de heridas con infección y siempre bajo prescripción médica), cremas hidratantes (es importantísima la hidratación de la piel sana, para darle flexibilidad y evitar o disminuir los picores, lo cual contribuirá a disminuir el rascado y evitar autolesiones), ácidos grasos hiperoxigenados (aplicar en zonas de presión o roce continuo), cremas barrera (para proteger la piel perilesional de heridas muy exudativas, gastrostomías, zonas de pañal en personas incontinentes, etc.).

## Eliminadores de adhesivo

**Apósitos.** Características fundamentales de los apósitos que deben usar las personas con EB:

- **No adhesivos**, ya que los apósitos adhesivos se quedan totalmente pegados a la piel y al retirarlos, supone levantar toda la epidermis tras ellos.
- **Flexibles** para que se adapten bien a las diferentes partes del cuerpo, incluso articulaciones.
- **Buena gestión del exudado** para permitir o facilitar la cicatrización. Esto nos permitirá espaciar algo las curas y evitará manchar la ropa con pérdidas excesivas de fluidos.
- **Favorecedores de la cicatrización** para agilizar el proceso de cierre de la herida.
- **Que traten la infección.** Apósitos de plata, con polihexanida, membrana polimérica, miel, etc.
- **Grosor adecuado que ayude como protección mecánica.** Las personas con EB tienen una fragilidad extrema de la piel y necesitan protección para las zonas de roce.

Para la obtención del material de cura, existe un Acuerdo del **Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud** que garantiza a todas las personas con EB el acceso gratuito al tratamiento necesario.

Este documento junto al informe detallado de recomendaciones terapéuticas del profesional de dermatología servirá para solicitar el material de cura mensual en el área de salud. **Siendo las administraciones sanitarias de cada área y/o Comunidad Autónoma las encargadas de la solicitud, compra y distribución del material de cura.** No obstante, no siempre es fácil conseguir este tipo de material tan específico.

Para cualquier pregunta al respecto, escribir a [info@debra.es](mailto:info@debra.es)



Materiales de cura en EB

# Apoyo Psicológico

La EB supone un reto tanto para la persona afectada como para su familia y cuidadores.

Las personas con EB se enfrentan a barreras, no sólo físicas (de las que quizás somos más conscientes), sino, sobre todo, sociales. Muchas veces estas barreras derivan del desconocimiento general de la población, que dificulta la participación de las personas con EB de forma plena y efectiva en la sociedad en igualdad de condiciones que el resto de personas.

Cada persona es única e irreplicable, por tanto, las manifestaciones psicológicas de la EB pueden presentarse de distinta manera. El apoyo psicológico se relacionará con el tipo de dificultad que presente cada persona en concreto y las capacidades que posea para poder llevar una vida plena.

El acompañamiento psicológico a la familia y a sus cuidadores favorece, en mayor medida, los recursos y estrategias para el afrontamiento por el que irán pasando a lo largo de las diferentes etapas de la vida.

- **Repercusiones psicológicas de las personas con EB:** pérdida de autoestima y confianza en uno/a mismo/a, ansiedad, pérdida de la capacidad de afrontamiento, depresión (aislamiento social, menor adherencia a tratamientos), etc.
- **Repercusiones psicológicas de los cuidadores:** reacciones de estrés, culpabilidad, tristeza, miedo, depresión, etc.

**Líneas de actuación:** mejorar conocimientos sobre la enfermedad, mejorar la comunicación familiar; desarrollar estrategias eficaces de resolución de problemas, reducir el aislamiento y la falta de contacto con el entorno social, proporcionar ayuda para superar los miedos que se desencadenan en los diferentes procesos de la enfermedad (miedo a la pérdida de la integridad física, miedo a no ser capaz de realizar una vida autónoma, etc.).

# Aspectos Sociales

La baja prevalencia de la enfermedad, el desconocimiento de ésta entre los profesionales sociosanitarios y población general, las dificultades en el acceso al tratamiento, la falta de políticas sociales, etc. suponen un reto para las personas que padecen EB. Las familias, a menudo, se encuentran ante situaciones de difícil abordaje a las que profesionales e instituciones públicas y privadas, no saben dar respuestas o éstas no se adaptan a las necesidades de la persona con EB.

Las repercusiones sociales de padecer EB no solo son experimentadas por la propia persona afectada sino también por su entorno familiar; afectando en diferentes aspectos de su vida.

- **En la persona con EB:** falta de autonomía personal para el desarrollo de actividades básicas; dificultades para la escolarización; el acceso y permanencia en el mundo laboral; y exclusión social.
- **En el entorno familiar:** dificultades en la conciliación laboral; dificultades económicas; necesidad de cuidado; relaciones de dependencia entre la persona afectada y su cuidador/a; dificultades para mantener relaciones sociales y aislamiento social.

Por lo tanto, será necesario un abordaje integral de la persona con EB, basándonos en las complicaciones clínicas de los distintos órganos, aparatos o sistemas y en las repercusiones psicológicas y sociales que acompañan a la enfermedad, para determinar los recursos y apoyos sociales necesarios que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas con EB y sus familias.

## ENLACES DE INTERÉS:



Asociación DEBRA España  
[www.pieldemariposa.es](http://www.pieldemariposa.es)



Red internacional de profesionales de EB  
[www.eb-clinet.org](http://www.eb-clinet.org)



DEBRA Internacional\*  
[www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)

\*Organismo internacional que reúne las Asociaciones DEBRA de todo el mundo.  
Incluye las guías de mejores prácticas clínicas. Por ejemplo, la Guía de "Cuidados de la Piel y de las heridas en EB"

---

**URGENCIAS SANITARIAS: 952 816 434**

---

**Equipo de apoyo familiar:**

**Enfermería:** enfermeria@debra.es 654.129.988 / 687.736.370 / 691.543.535

**Trabajo social:** social@debra.es 685.339.230 / 627.167.311

**Psicología:** psicologia@debra.es 657.261.854

**Horarios:**

Lunes a jueves de 8.30h a 18h.

Viernes hasta las 15h.

C/ Jacinto Benavente N° 12  
29601 Marbella (Málaga)